

## Responsables pédagogiques : Pr Isabelle Toutou et Dr David Geneviève

- Objectifs pédagogiques :**
- \* Reconnaître l'existence potentielle d'une maladie héréditaire dans une famille
  - \* Connaître et comprendre les différents formes génétiques des maladies complexes/communes
    - \* connaître les principes de la médecine génomique et ses applications en médecine
    - \* Comprendre les bases géniques et chromosomiques des maladies génétiques
      - \* Savoir faire des calculs de risque simples
  - \* Avoir des notions de base autour du diagnostic prénatal et préimplantatoire
    - \* Comprendre l'impact de la génétique dans la médecine personnalisée
  - \* Savoir ce qu'est une maladie rare et connaître les réseaux de prise en charge des patients avec maladies rares
    - \* Connaître les règles de prise en charge d'un patient en conseil génétique
      - \* Savoir utiliser les outils du web adaptés à la génétique

Type d'enseignement	Durée	Titre de l'enseignement	N° Item	Enseignants MTP
CM 1	2	Génome: Organisation et méthodes d'étude		Kevin Mouzat
TD1	1	Variations du génome		Kevin Mouzat
CM 2	1	Programme génome humain		Guillaume Sarrabay
CM 3	2	Pathologie héréditaire simple (exemples de maladies autosomiques et liées à l'X)		Guillaume Sarrabay
TD 2	1	Calcul de risques en génétique mendélienne		Guillaume Sarrabay
CM 4	1	Pathologie héréditaire non conventionnelle (mosaïcisme et inactivation de l'X, gènes soumis à l'empreinte, mutations mitochondriales, mutations instables)		Jean Chiesa
CM 5	2	Anomalies chromosomiques : généralités et définitions - Conséquences des anomalies chromosomiques en pathologie humaine		Vincent Gatinois
CM 6	2	Anomalies de nombre (Trisomie 21,,,), de structure et syndromes microdélétionnels (microdélétions 22) prise en charge médicale et sociale		Vincent Gatinois
TD3	1	Anomalies chromosomiques et leurs mécanismes		Vincent Gatinois
CM 7	2	Hétérogénéité clinique et moléculaire des maladies génétiques		Philippe Khau Van Kien
CM 8	2	Maladies complexes: malformations, diabète, cancers...		David Genevieve
CM 9	2	Prédispositions génétiques aux cancers		Carole Corsini
CM 10	1	Diagnostic présymptomatique et Médecine Prédictive		Jean Chiesa
CM 11	1	Diagnostic prénatal et préimplantatoire : indications organisation pluridisciplinaire législation		Constance Wells
CM 12	1	Diagnostic prénatal et préimplantatoire : techniques et principes		Samir Hamamah
CM 13	1	Génétique humaine : considérations éthiques, juridiques et psychologiques		Constance Wells
CM 14	1	Maladies génétiques rares : organisation de la prise en charge et conseil génétique		Constance Wells
CM 15	2	Pharmacogénétique		Alexandre Evrard
CM 16	1	Perspectives thérapeutiques des maladies rares		David Genevieve
CM 17	1	Médecine génomique : concepts		David Genevieve